

<https://helda.helsinki.fi>

Veltto imeväinen

Seppä-Moilanen, Maija

2019

Seppä-Moilanen , M , Isohanni , P & Lönnqvist , T 2019 , ' Veltto imeväinen ' , Duodecim ,
Vuosikerta. 135 , Nro 4 , Sivut 359-366 . < <https://www.duodecimlehti.fi/api/pdf/duo14778> >

<http://hdl.handle.net/10138/313738>

publishedVersion

Downloaded from Helda, University of Helsinki institutional repository.

This is an electronic reprint of the original article.

This reprint may differ from the original in pagination and typographic detail.

Please cite the original version.

Maija Seppä-Moilanen, Pirjo Isohanni ja Tuula Lönnqvist

Veltto imeväinen

Imeväisen velttous on tavallinen oire, jonka etiologia on moninainen. Jänteveyden normaalivariaatio on laaja, minkä vuoksi sen arvioiminen voi olla vaikeaa. Kokemus ja toistetut tutkimukset tuovat arvioon varmuutta. Poikkeavan velttouden etiologia voidaan jakaa sentraalisiin ja perifeerisiin syihin. Merkittävän lihasveltouden tunnistamisen lisäksi on oleellista erottaa, onko lapsella myös lihasheikkoutta. Velttous ja lihasheikkous sekä normaali muu kehitys viittaavat perifeeriseen syyhyn eli hermo-lihas-sairauksiin. Lapsen kokonaiskehityksen ollessa poikkeava ja lihasvoiman pääosin normaali on velttouden syy tavallisesti sentraalinen. Akuutit, päivystyksellistä erikoissairaanhoidon arviota vaativat tilanteet tulisi tunnistaa nopeasti. Toistetusti ja merkittävästi veltto imeväinen kuuluu arvioida erikoissairaanhoidossa. Lääkehoidon mahdollistuttua on spinaalisen lihasatrofian varhainen epäily ja tunnistaminen entistä tärkeämpää.

Termiä veltto imeväinen (floppy infant) käytetään vastasyntyneestä ja alle yksivuotiaasta lapsesta, jonka lihasjänteys eli -tonus on tavallista ikätasoa huonompi. Erityisesti vastasyntyneisyyskaudella velttous eli hypotonia on tavallisin motorisen kehityksen pulma.

Velttoa imeväistä arvioitaessa tulisi erottaa, liittyykö velttous vain huonoon lihasjänteveyteen vai onko mukana lihasheikkoutta. Hypotonisella lapsella todetaan heikentynyt vastus passiivisia liikkeitä kohtaan, vaikeus ylläpitää asentoa ja tuottaa liikkeitä painovoimaa vastaan (1,2). Lihasheikkouteen viittaavat liikkeiden määrän vähyys ja se, ettei lapsi esimerkiksi selinmakuulla jaksaa nostaa raajojaan. Imeväiset, joilla esiintyy lihasheikkoutta, ovat aina myös hypotonisia, mutta hypotonisilla lapsilla ei aina esiinny lihasheikkoutta (1).

Imeväisen jänteveyttä ja kehitystä arvioidessa on tärkeää pitää mielessä, että normaalivariaatio on laaja. Lasta tulisikin arvioida kokonaisuutena ja pohtia sekä motorista että muuta kehitystä yhdessä jänteveyden arvion kanssa. Jänteveyden suhteen normaalivariaation ääripäät eroavat toisistaan huomattavasti. Imeväisen jänteveyden arvio perustuu kliiniseen tut-

kimukseen ja tutkijan kokemukseen ja on siten aina osittain subjektiivinen. Jos epäilee lapsen olevan hypotoninen, tulisi lapsi tutkia useamman kerran arvion varmistamiseksi. Erityisesti vastasyntyneellä ja nuorella imeväisellä vireys-tila vaikuttaa lihastonukseen huomattavasti, minkä vuoksi lapsi tulisikin mieluiten tutkia pari tuntia syötön jälkeen. Tällöin vältetään mahahan täyttymisen aiheuttaman uneliaisuuden tai toisaalta nälän aiheuttaman ärtyisyyden vaikutus jänteveyden ja kehityksen arvioon. Tutkies-
sa tulisi arvioida lapsen yleisvointi ja se, onko hypotonian syynä akuutti tilanne (kuten infektio, akuutti aivotapahtuma, sydänvika, trauma, mahdollinen lääkevaikutus, metabolinen tai endokrinologinen kriisi), joka vaatii välitöntä arviota ja hoitoa erikoissairaanhoidossa (1–4).

Tyypillisiä löydöksiä veltolla imeväisellä

Vastasyntynyt. Terve vastasyntynyt on tyypillisesti niin sanotussa fleksioasennossa, jolloin hänen raajansa koukistuvat lähelle vartaloa. Traktiossa, eli selinmakuulta käsistä istuma-asentoon vedettäessä, vastasyntynyt jaksaa yleensä hieman kannatella päätään. Lisäksi tue-

tussa istuma-asennossa vastasyntynyt pystyy pitämään päätään keskiasennossa hetken aikaa. Vatsan alta kannateltaessa hän pyöristää selkäänsä ja koukistaa raajojaan sekä jaksaa nostaa päätään selän suuntaan vaakatasoon (**KUVA**).

Velto vastasyntynyt voi maata raajat pitkin alustaa koukistaen niitä tavanomasta vähemmän, jolloin yläraajat ovat tyypillisesti suorina ja lonkat voimakkaassa abduktiossa niin sanotussa sammakkoasennossa. Lisäksi traktiossa pään kannattelu ei onnistu, ja tutkijan kannatella lasta kädellään vatsan alta lapsen selkä on pyöreä ja raajat jäävät riippumaan tavanomaista suorempina. Kainaloiden alta kannateltaessa hypotoninen lapsi myös ikään kuin valuu tutkijan käsistä alas.

Vanhempi imeväinen. Usein merkittävä hypotonia hidastaa motorista kehitystä, kun liikkeiden harjoittelu on työlästä. Hypotoninen lapsi ei saavuta motorisen kehityksen virstanpylväitä ajallaan, eikä hän jaksa kannattaa päätään vatsamakuulla tai tuetussa istuma-asennossa. Traktiossa lapsen pään mukana pysyminen on vaikeaa, ja vatsan alta sekä kainaloista kannateltaessa lapsi tuntuu valuvan käsistä alas.

Etiologiaa

Imeväisen poikkeavaan velttouteen on lukuisia syitä. Kliinikon tulisi tunnistaa akuutit tilanteet, jotka vaativat välitöntä hoitoa (akuutit aivotapahtumat, kuten vuodot, merkittävä vesipäisyys ja aivopaineoireet, infektiot, metaboliset ja endokrinologiset kriisit, traumat, myrkytykset). Pysyvän velttouden syyt voidaan karkeasti jaotella sentraalisiin ja perifeerisiin syihin, joista ensimmäiset ovat tavallisempia (1). Sentraalisessa hypotoniassa (aivot, selkäkäydin) lapsella on yleensä kokonaiskehityksen pulmia. Siihen voi liittyä heikentynyt vireystila, vartalon lihaksiston heikkous sekä normaalit tai ylivilkkaat jännevenytysheijasteet ja varhaisheijasteiden säilyminen. Yleensä sentraalisessa hypotoniassa lihasten voima ei ole merkittävästi heikentynyt (1,2). Perifeerisessä hypotoniassa (motorinen yksikkö) imeväisen älyllinen kehitys on yleensä normaali ja lapsi on virkeä. Perifeeriseen hypotoniaan liittyy tavallisesti heikentynyt lihasvoima ja jänneveny-


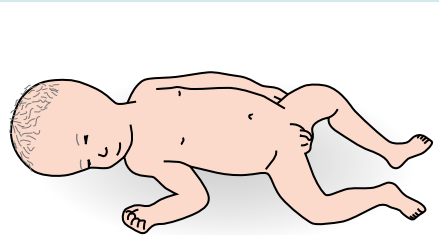
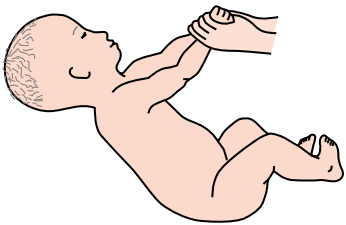
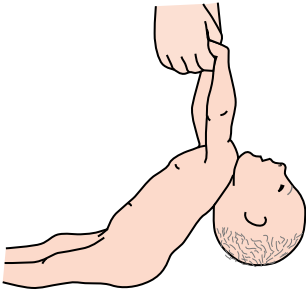
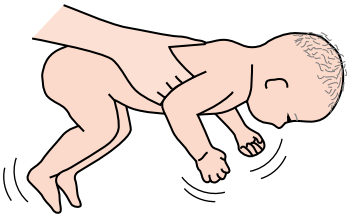
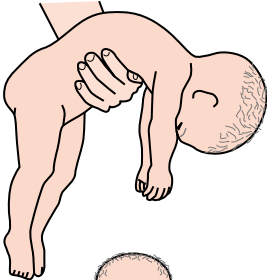
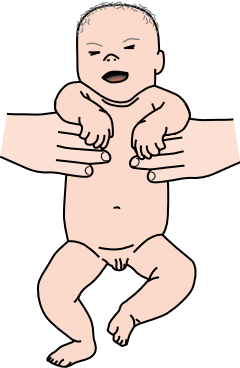
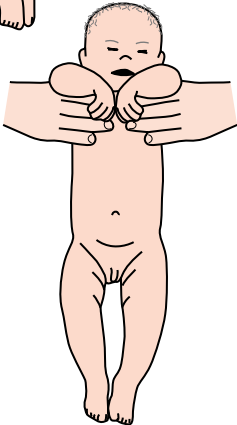

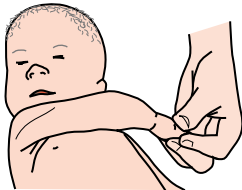
tysheijasteet ovat usein vaimeat tai puuttuvat (1,2,4). Sentraalisen ja perifeerisen hypotonian tyyppilöydöksiä sekä etiologiaa on tarkemmin kuvattu **TAULUKOISSA 1** ja **2**.

Sentraalinen hypotonia

Tavallisimpia sentraalisia syitä vastasyntyneen ja imeväisen velttoudelle ovat perinataalikomplikaatiot, kuten syntymäasfyksia, aivoverenvuodot ja hypoksis-iskeeminen aivovaurio. Lapsella voidaan todeta hypotonian lisäksi motoriikan puolieroja, poikkeavia liikemalleja, jännevenytysheijasteiden kiihtymistä ja säilyneet varhaisheijasteet tai niiden epäsymmetriaa (1,2,5). Ensimmäisten elinkuukausien aikana lapsen toimintaa ja liikkeitä ohjaavat primitiiviset aivoalueet (kuten aivorunko). Vasta lapsen kasvaessa ja kehittyessä aivokuoren ohjaava vaikutus lisääntyy, jolloin voidaan nähdä CP-tyyppisten oireiden (kuten lihasjänteiden lisääntymisen) ilmaantuminen. Tyypillisesti hypoksis-iskeemisessä aivovauriossa alkuun lapsen lihasjänteisyys onkin veltoa ja jäykkyys (spastisuus) kehittyy vasta myöhemmin. Sentraalisissa hypotonian syissä lapsen kontakti, katseella seuraaminen ja itkuääni voivat olla poikkeavia.

Merkittävä etiologinen ryhmä sentraalisen hypotonian aiheuttajina ovat kromosomi- ja geenipoikkeavuudet. Näistä tavallisimpia ovat Downin oireyhtymä sekä Prader-Willin oireyhtymä, PWS. Molemmissa jo vastasyntyneellä todetaan huomattavaa hypotoniaa ja liikkeiden vähyyttä (6). Vastasyntyneillä ja imeväisillä, joilla on PWS, hypotonia on vaikeaa ja motoriinen kehitys on hidasta. Pojilla todetaan laskeutumattomat kivekset, ja imeväiskaudella näillä lapsilla on syömisen ja imemisen huomattavia vaikeuksia sekä heikko itkuääni (6). Muita geneettisiä syitä imeväisen hypotonialle ovat erilaiset kromosomipoikkeavuudet ja kehitysvammaoireyhtymät, kuten Edwardsin oireyhtymä, Patauin oireyhtymä, Sotosin oireyhtymä, velokardiofasiaalinen oireyhtymä (Catch-22) ja Williamsin oireyhtymä (2, 7). Myös aivojen rakenteelliset poikkeavuudet voivat aiheuttaa imeväisen hypotonian.

Neurometaboliset taudit ovat harvinainen syy vastasyntyneen ja imeväisen velttouden

	Normaali vauva	Velto vauva
Asento selinmakuulla		
Traktio		
Vatsan alta kannattelu		
Kainaloiden alta kannattelu		
Kaulaliinakoe (Scarf sign)		

KUVA. Tyypillisiä löydöksiä veltolla vauvalla kliinisessä tutkimuksessa verrattuna normaaliin vauvaan.

TAULUKKO 1. Sentraalisia syitä imeväisen velttoudelle, tyypillisiä löydöksiä ja etiologisia tutkimuksia.

Sijainti	Voima	Lihasmassa	Varhais-heijasteet	Jänne-venytys-heijasteet	Tyyppisairaudet	Tutkimukset
Aivot, aivo-runko	Normaali/ lähes normaali	Normaali/ atrofia käyt-tämättö-mydestä	Säilyvät/ Puuttuvat/ Poikkeavat/ Puolieroja Riippuen etiologista	Normaalit/ Kiihtyneet	Aivotapahtumat (perinataalikausi)	Pään kuvantaminen
					Aivojen kehitys-häiriöt	Pään kuvantaminen
					Kromosomipoik-keavuudet ja oire-yhtymät (Downin, Prader-Willin)	Kromosomitutkimus Molekyylikaryotyyppi Spesifiset geenitestit/ -paneelit
					Neurometaboliset taudit	Tarkista, että vastasyntyneen seula-näyte otettu Peruslaboratoriokokeet Plasman aminohapot Virtsan orgaaniset hapot Laktaatti, pyruvaatti, ammoniakki Asyylikarnitiini Pitkäketjuiset rasvahapot, Pään kuvantaminen
Selkä-ydin		Normaali/ atrofia käyttämät-tömyydestä		Kiihtyneet	Traumat	Selkäytimen ja pään kuvantaminen

aiheuttajina. Ne voivat aiheuttaa sentraalis-ta tai perifeeristä hypotoniaa vaikutusmekanismien mukaan. Laboratoriokokeiden lisäksi neurometabolisista taudeista voi saada viitteitä aivojen magneettikuvauksella (8). Amino-happoaineenvaihdunnan häiriöistä tavallisin Suomessa on ei-ketoottinen hyperglysinemia (glysiinin hajoamisen häiriintyminen), joka aiheuttaa jo vastasyntyneelle muun muassa velttoutta ja hengitysvaikeuksia, myoklonioita ja nikottelua, ja johtaa (usein) vastasyntyneen kuolemaan. Maailmalla tavallisin aminohappo-aineenvaihdunnan häiriö on fenyyliketonauria (3). Ureasyklin häiriöissä (esimerkiksi ornitiinitranskarnibamylaasin puutos) tyypillisiä oireita ja löydöksiä ovat oksentelu ja plasman ammoniakkipitoisuuden nousu (3, 9). Mitokondriotautiin puolestaan viittaa laktaattiasidoosi. Beetaoksidaatiohäiriöissä (esimerkiksi LCHAD:n puutos) voi vastasyntyneellä olla pitkittynyt hypoglykemia, myöhemmin metabolisia kriisejä ja huonoa menestymistä. Glykosylaatiohäiriöissä imeväinen menestyy huonosti, ja hänellä voidaan todeta tyypillisiä

löydöksiä pään magneettikuvauksessa (muun muassa pikkuaivoatrofia). Peroksisomitaudit ovat hyvin harvinaisia (3,4,8,9).

Perifeerinen hypotonia

Perifeerisen hypotonian taustalla ovat neuromuskulaarisairaudet eli hermo-lihassairaudet. Ne ovat joukko tauteja, joita aiheuttavat alemman motoneuronin, ääreishermon, hermo-lihasliitoksen tai lihaksen toiminnan häiriöt. Imeväisiällä tyyppioireena on sekä hypotonia että lihasheikkous (1,3). Muita vastasyntyneisyys- ja imeväisiässä ilmeneviä löydöksiä ja oireita voivat olla nivelten virheasennot ja jäykistymät, artrogrypoosi (vaikeimmillaan todetaan jo sikiöaikana), lonkkaluokaatio, nivelten yliliikkuvuus, jännevenytysheijasteiden heikentyminen tai puuttuminen, hengitysvaikeudet, imemisen, syömisen ja nielemisen pulmat sekä kasvojen ilmeettömyys. Neuromuskulaaritautia sairastavalla imeväisellä motorinen kehitys etenee tyypillisesti viiveisenä (1–3,10).

TAULUKKO 2. Perifeerisiä syitä imeväisen velttoudelle, tyypillisiä löydöksiä ja etiologisia tutkimuksia.

Sijainti	Voima	Lihasmassa ¹	Jännevenytys-heijasteet	Tyypisairaudet	Tutkimukset
Moto-neuroni	Heikentynyt Yleistynyt heikkous	Proksimaalinen atrofia	Vaimeat/puuttuvat	SMA	Geenitesti ENMG tarvittaessa
Ääreis-hermo	Heikentynyt Raajojen distaalisten lihasten heikkous	Distaalinen atrofia	Vaimeat	Neuropatiat (harvinaisia lapsilla) Voivat liittyä mitokondrio- tai aineenvaihduntasairauksiin	ENMG Geenitestit (Hermobiopsia vain erityistapauksissa)
Hermo-lihas-liitos	Heikentynyt Nielun ja silmän lihaksiin painottuva heikkous, raajojen heikkous	Normaali/vähentynyt	Normaalit/vaimeat	Perinnölliset synnynnäiset myasteeniset oireyhtymät (CMS)	ENMG Geenitestit
			Vaimeat/puuttuvat, lapset muuttuvat täysin veltoiksi	Ohimenevä neonataali myastenia (myasthenia gravista sairastavan äidin lapsi)	Äidin sairauden selvitys ja tutkiminen (EMG, Tensilonin testi)
Lihäs	Heikentynyt Lihasheikkous vallitseva	Hento lihaksisto Proksimaalinen atrofia Nivel-kotraktuurat	Vaimeat/puuttuvat	Kongenitaaliset myopatiat (esim. nemaliinikappaletauti) Kongenitaaliset lihasdystrofiat (CMD)	P-CK (voi olla normaalikin) Lihasbiopsia Geenitestit
				Metaboliset myopatiat, mitokondriotaudit	CK, laktaatti, Lihasbiopsia Geenitestit
				Kongenitaalinen myotoninen dystrofia	Äidin kliininen ja EMG-tutkimus Äidin tai lapsen DNA-tutkimus

¹Atrofia ei yleensä näy vielä imeväisellä

SMA = spinaalinen lihasatrofia

P-CK = kreatiiniakinaasi

Spinaalinen lihasatrofia (SMA) on imeväisissä ilmenevä motoneuronitauti. Sairaus johtuu vauriosta selkäytimen etusarven hermosoluissa, mikä johtaa lihasten surkastumiseen. SMA:n vaikeimmassa muodossa, tyyppi 1:ssä (SMA I), oireet alkavat jo ensimmäisten elinviikkojen aikana ja tyyppi 2:ssä tyypillisesti ensimmäisen ikävuoden lopulla. SMA I:tä sairastava lapsi on sekä vaikeasti hypotoninen että lihasheikko mutta virkeä. Sairaus heikentää hengityslihaksia ja yskimisvoimaa, lapsella on vaimea itkuääni ja imuote, ja hoitamattomana sairaus johtaa lapsen menehtymiseen yleensä ensimmäisen ikävuoden aikana. SMA I:ssä voidaan todeta myös kielen atrofiaa ja faskiku-

laatioita. SMA II:ssä lapsen motorinen kehitys hidastuu ja lakkaa etenemästä eikä lapsi opi kävelemään (3,10–13).

SMA:n hoitoon on vastikään tullut käyttöön intratekaalisesti annosteltava lääkehoito, nusinerseeni, joka voi vaikuttaa taudinkuvaan lieventävästi, vaikkei paranna sairautta. Myös muita lupaavia lääkehoitoja on kehitteillä (12,14). Uusien hoitomahdollisuuksien myötä tautien ennuste voi parantua, minkä vuoksi niiden varhainen tunnistaminen ja erikoissairaanhoidon lähettäminen on tärkeää.

Perifeeriset ääreishermostosairaudet (neuropatiat) ovat imeväisissä erittäin harvinaisia. Ne aiheuttavat perifeeristä lihasheikkoutta ja lihas-

TAULUKKO 3. Milloin huolestun imeväisen velttoudesta ja aloitan jatkoselvittelyt?

Akuutisti ilmennyt velttous tai puoliero, yleistilan lasku, hengitysvaikeus, käsittelyarkuus, infektio-oireet tai tajunnantason heikkeneminen → päivystykselliset erikoissairaanhoidon selvittelyt.

Velttous on huomattavaa tai toispuolista ja pysyy toistussa kliinisessä arvioissa (mitä nuorempi lapsi, sen nopeammin kontrolliin, alle 1 kuukauden ikäinen mieluiten jo 1 viikon kuluessa, jos ei akuutteja oireita). Tarvittaessa myös fysioterapeutin arvio ja ohjaus perusterveystenhuollossa. → Vaatii erikoissairaanhoidon selvittelyn.

Velttouden lisäksi imeväisellä on

Huono kasvu (pituus, paino tai päänympäryys) tai syömisongelmia.

Selvästi viiveinen sosiaalinen, kielellinen tai motorinen kehitys (esim. hymyvaste, ääntely, kontaktin saaminen, motorisen kehityksen virstanpylväät), tai taantuminen.

Poikkeavia ulkonäköpiirteitä (dysmorfiset piirteet).

Lihashyökköä.

atrofiaa raajoissa ja voivat liittyä myös muun muassa mitokondrio- tai muihin aineenvaihduntasairauksiin (2,3).

Hermo-lihasliitoksen häiriöistä vastasyntyneellä imeväisellä oireita voivat aiheuttaa perinnöllinen synnynnäinen myasteeninen oireyhtymä (CMS) ja ohimenevä neonatalimyastenia (myasthenia gravista sairastavan äidin lapsi, joka on saanut istukan kautta äidiltä asetyylikoliinireseptorin vasta-aineita) (2,4,10). Oireet alkavat pian syntymän jälkeen ja jälkimmäisessä helpottavat viikkojen kuluessa vasta-aineiden hävitessä vastasyntyneen elimistöstä. Oireisiin kuuluvat muun muassa väsyminen, syömisvaikeudet, hypotonia ja hengityksen pulmat (2,4,10). CMS-taudien tunnistaminen on tärkeää, koska lääkehoidolla (kuten pyridostigmiini ja salbutamoli) voidaan saada selkeä vaste ja oireiden lievittyminen (15). Erittäin harvainen hermolihasliitoksen häiriöstä aiheutuva imeväisen velttouden syy on *Clostridium botulinum*-bakteerin toksiinien aiheuttama infantiili botulismi, jossa tyypillisinä oireina ovat ummetus, ruokahaluttomuus, velttous, lihashyökkö (myös hengityslihaksisissa) sekä aivohermo-oireet (ptoosi, kasvolihasten heikkous) (16).

Myotoninen dystrofia voi aiheuttaa oireita jo vastasyntyneelle, jolloin kyse on vaikeasta synnynnäisestä muodosta. Vastasyntynyt on hypotoninen ja hänellä on huomattava lihas-

heikkous, joka aiheuttaa vaikeuksia hengityksessä, imemisessä ja nielemisessä. Koska myotoninen dystrofia on vallitsevasti periytyvä sairaus, voi vastasyntyneen diagnoosiin päästä tutkimalla äitiä ja toteamalla hänellä lieväoireinen, mahdollisesti diagnosoimaton sairaus (3,10). Myös harvinaisemmat synnynnäiset lihastaudit voivat oireilla jo vastasyntyneenä tai imeväisiässä hypotoniana ja lihashyökköä.

Milloin jatkotutkimuksia?

Kun imeväisellä todetaan merkittävä hypotonia, joka ei seurannan aikana väisty, tulee lapsi lähettää lastenneurologin arvioon ja aloittaa perusteelliset selvitykset edellä mainitut etiologiset syyt huomioiden. Jos lapsen yleisvointi on huono tai oireet ovat alkaneet äkisti, tulee selvitykset aloittaa päivystyksellisesti lastenlääkärin ja lastenneurologin yhteistyönä. Tärkeää on myös arvioida hengityslihaskuonon riittävyys, jos epäilee lapsella lihashyökköä lisäksi lihashyökköä.

Anamneesissa huomioidaan raskauden- ja synnytyksenaikaiset sekä vastasyntyneisyyskauden tapahtumat, lapsen syöminen ja sen ongelmat sekä käytössä oleva ravinto, äidin ja lapsen mahdollinen lääkitys sekä sukuhistoria ja vanhempien mahdollinen keskinäinen sukulaisuus. Lisäksi selvitetään äidin aiemmat keskenmenot ja aiempien lasten sekä vanhempien mahdolliset sairaudet ja kehityshäiriöt.

Lapsen tutkimisessa kiinnitetään huomiota pituuskasvuun, painonnousuun ja pään kasvuun, ihoon, lapsen liikkeisiin, aivohermojen toimintaan (anamneesi ja tutkimus), kontaktin ottoon ja ääntelyyn sekä yleisvointiin. Huolellisessa somaattisessa tutkimuksessa suljetaan pois myös infektiot, tarkistetaan maksan koko, arvioidaan sydän ja keuhkot sekä tunnustellaan syke. Tutkittaessa tulee kiinnittää huomio lapsen ulkonäön mahdollisiin erityispiirteisiin (dysmorfiset piirteet), jotka voivat viitata johonkin oireyhtymään. Lapsen jänteveyden ja kehityksen tutkimisessa on ainakin erikoissairaanhoidossa suositeltavaa käyttää strukturoituja tutkimusmenetelmiä. Lääkärin tutkimukseen soveltuu hyvin esimerkiksi vastasyntyneiden kohdalla niin sanottu Dubowitzin me-

netelmä (Hammersmith neonatal neurological examination, HNNE) ja imeväisten kohdalla Hammersmith infant neurological examination (HINE) (17). Lapselta tutkitaan lihasjänteyden lisäksi mahdolliset lihasten kireydet, niveljäykistymät, liikkeiden voima painovoimaa ja vastusta vastaan, varhaisheijasteet, jännevenytysheijasteet, Babinskin heijaste sekä kiinnitetään huomiota mahdollisiin faskikulaatioihin. Liikkeitä ja jänteveyttä tutkiessa arvioidaan mahdolliset epäsymmetriat ja puolierot.

Perehtyneen fysioterapeutin tekemä arvio lapsen tonuksesta ja motorisista taidoista on tärkeä osa imeväisen arviointia. Samalla kun hypotonisen ja poikkeavasti kehittyvän lapsen etiologiset selvitykset aloitetaan, tulisi lapselle tarjota ohjaavaa fysioterapiaa kehityksen tukemiseksi. Lisäksi esimerkiksi sosiaalityöntekijä tai vauvaperhetyöntekijä tukevat perhettä yksilöllisesti.

Alkuvaiheen laboratoriotutkimuksiin kuuluvat peruservenokuva, elektrolyytit, veren glukosipitoisuus, kalkkitaso, happo-emästasapaino, bilirubiiniarvot, kreatiniini, transaminaasit, ammoniakki, laktaatti ja kreatiinikinaasi sekä tulehdusarvot tarvittaessa. Lisäksi tulee tarkistaa, että lapsesta on tutkittu vastasyntyneen seulatutkimukset (kilpirauhaskoe ja vastasyntyneen metabolinen seula) ja varmistaa niiden tulokset. Eriyistasolla lapsesta voidaan tutkia muun muassa suunnattuja infektionäytteitä, aivo-selkäydinneste-, kromosomi- (karyotyyppi ja molekyyliryötyppi) sekä kohdennettuja geenitutkimuksia, plasman ja virtsan aminohappoja ja virtsan orgaanisia happoja. Aivojen rakenteiden kuvantamiseen käytetään kaikutai magneettikuvausta. Jos lapsella epäillään kohtausoireita, tulee aivosähkökäyrä tutkia kiireellisesti. Neuromuskulaaritauteja epäillessä lapsesta tutkitaan yleensä myös elektroneuro-myografia (ENMG) (3,10). Imeväisen ENMG on vaikea tutkimus, ja siihen edetessä tulisi olla selkeä kysymyksenasettelu, jolloin tutkimus voidaan räätälöidä sen mukaisesti. Neuromuskulaari- ja neurometabolisiin tauteihin erikoistunut lastenneurologi ohjelmoi tarvittaessa lihas- tai hermobiopsian. Tyypillisessä taudinkuvassa (esimeriksi SMA) voidaan edetä suoraan geenitutkimukseen (3).

Ydinasiat

- ▶ Tutki onko lapsella hypotonian lisäksi viivettä kokonaiskehityksessä tai poikkeavia piirteitä (dysmorfoita).
- ▶ Jos lapsi on hypotoninen ilman lihasheikkoutta, se viittaa aivoperäiseen syyhyn.
- ▶ Jos lapsella on hypotonian lisäksi lihasheikkoutta, se viittaa hermo-lihassairauteen.
- ▶ Merkittävästi hypotoninen lapsi tulee lähettää erikoissairaanhoidon selvittelyihin.

Lopuksi

Velttous on imeväisellä ja erityisesti vastasyntyneellä tavallinen löydös. Se voi olla merkki akuutista sairaudesta, kehityksen pulmista, erilaisista oireyhtymistä tai sairauksista. Toisaalta tavallisimmin kyse on ohimenevästä tilanteesta ja lapsi kehittyy normaalisti. On tärkeää toistaa kliininen tutkimus ja arvioida, onko hypotonia pysyvää ja merkittävää, liittyykö siihen lihasheikkoutta, onko lapsella ulkonäössä poikkeavia piirteitä tai onko hänellä merkkejä sairaudesta somaattisessa tutkimuksessa. Kuten lasten arviossa yleensä, on äärimmäisen tärkeää kuulla vanhempia ja heidän arviotaan lapsesta. On myös oleellista tunnistaa akuutit velttouden aiheuttajat ja aloittaa niiden tutkiminen ja lapsen hoito pikaisesti. Velto imeväinen, jolla todetaan edellä mainittuja löydöksiä, tulisi lähettää lastenneurologin ja tarvittaessa lastenlääkärin arvioon jatkotutkimusten käynnistämistä varten. Eriyisesti spinaalinen lihasatrofia tulisi tunnistaa, koska parhaan hyödyn saamiseksi hoito tulee aloittaa mahdollisimman varhain. Lasta tulee seurata ja järjestää hänelle sekä perheelle tarvittavat tukimuodot, johon usein tarvitaan moniammatillista yhteistyötä. Lopullisen diagnoosin selvittely voi viedä aikaa, eikä se saisi olla esteenä varhaisen kuntoutuksen aloittamiselle. ■

KIRJALLISUUTTA

1. Peredo DE, Hannibal MC. The floppy infant: evaluation of hypotonia. *Pediatrics* Rev 2009;30:e66–76.
2. Bodensteiner JB. The evaluation of the hypotonic infant. *Semin Pediatr Neurol* 2008;15:10–20.
3. Pihko H, Haataja L, Rantala H. Lastenneurologia. 1. painos. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim 2014.
4. Fellman V, Luukkainen P, Asikainen T. Vastasyntyneiden tehohoito. 3. painos. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim 2013.
5. Einspieler C, Bos AF, Libertus ME, ym. The general movement assessment helps us to identify preterm infants at risk for cognitive dysfunction. *Front Psychol* 2016;7:406.
6. Cassidy SB, Schwartz S, Miller JL, ym. Prader-Willi syndrome. *Genet Med* 2012;14:10–26.
7. Prasad AN, Prasad C. Genetic evaluation of the floppy infant. *Semin Fetal Neonatal Med* 2011;16:99–108.
8. Patay Z, Blaser SI, Poretti A, Huisman TA. Neurometabolic diseases of childhood. *Pediatr Radiol* 2015;45(Suppl 3):S473–84.
9. Karimzadeh P. Approach to neurometabolic diseases from a pediatric neurological point of view. *Iran J Child Neurol* 2015;9:1–16.
10. Parano E, Lovelace RE. Neonatal peripheral hypotonia: clinical and electromyographic characteristics. *Childs Nerv Syst* 1993;9:166–71.
11. D'Amico A, Mercuri E, Tiziano FD, ym. Spinal muscular atrophy. *Orphanet J Rare Dis* 2011;6:71.
12. Finkel RS, Mercuri E, Meyer OH, ym. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy. Part 2: pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics. *Neuromuscul Disord* 2018;28:197–207.
13. Mercuri E, Finkel RS, Muntoni F, ym. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy. Part 1: recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscul Disord* 2018;28:103–15.
14. Groen EJN, Talbot K, Gillingwater TH. Advances in therapy for spinal muscular atrophy: promises and challenges. *Nat Rev Neurol* 2018;14:214–24.
15. Abicht A, Muller JS, Lochmuller H. Congenital myasthenic syndromes. Kirjassa: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, ym. toim. *GeneReviews*. Seattle (WA): University of Washington 1993–2018.
16. Rosow LK, Strober JB. Infant botulism: review and clinical update. *Pediatr Neurol* 2015;52:487–92.
17. Haataja L, Mercuri E, Regev R, ym. Optimality score for the neurologic examination of the infant at 12 and 18 months of age. *J Pediatr* 1999;135:153–61.

MAIJA SEPPÄ-MOILANEN, LL, lastentautien erikoislääkäri, lastenneurologian erikoistuva lääkäri
HUS Uusi Lastensairaala, Lastenneurologia ja Lastentautien tutkimuskeskus, Helsingin yliopisto ja Hyks

PIRJO ISOHANNI, dosentti, lastenneurologian erikoislääkäri
HUS Uusi Lastensairaala, Lastenneurologia ja Lastentautien tutkimuskeskus, Helsingin yliopisto ja Hyks
Tutkimusohjelmayksikkö, Lääketieteellinen tiedekunta, Helsingin yliopisto

TUULA LÖNNQVIST, dosentti, lastenneurologian erikoislääkäri
HUS Uusi Lastensairaala, Lastenneurologia ja Lastentautien tutkimuskeskus, Helsingin yliopisto ja Hyks

SIDONNAISUUDET

Maija Seppä-Moilanen: Apuraha (Lastentautien tutkimussäätiö)
Pirjo Isohanni: Apuraha (Lastentautien tutkimussäätiö), korvaukset koulutus- ja kongressikuluista (Biogen, PTC Pharmaceuticals, Shire, Avexis)
Tuula Lönnqvist: Apuraha (HUS VTR, LTS-apurahoja)

VASTUUTOIMITTAJA

Pekka Lahdenne

SUMMARY

The floppy infant

Infantile floppiness is a common finding with varying etiology that can be divided into central and peripheral causes. The range of normal infant tone is wide. Therefore, clinical experience and repeated examinations are needed. A floppy infant with muscle weakness suggests peripheral etiology, while one with normal muscle strength and abnormal cognitive development mainly means central etiology. An abnormally floppy infant should be referred to a specialist. An acutely floppy infant should be referred to emergency evaluation and care. Due to new treatment possibilities, early recognition of spinal muscular atrophy is of great importance.